

Dysplazja platyspondyliczna typu Torrance'a

Kod Orpha: 85166 Kod OMIM: 151210

Opis choroby *

Definicja

Platyspondylic lethal skeletal dysplasia (PLSD), Torrance type (PLSD-T) is a skeletal dysplasia characterised by severe limb shortening (short and broad long bones), platyspondyly with wafer-like vertebral bodies, short ribs with anterior cupping, severe hypoplasia of the lower ilia and radial bowing. Histological findings include slightly enlarged chondrocytes and hypercellularity. The prevalence is unknown. The disorder is transmitted as an autosomal dominant trait and is caused by mutations in the C-propeptide domain of the *COL2A1* gene. Although PLSD-T is generally lethal, survival to adulthood has been reported in two families.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	PLSD-T Dysplazja platyspondyliczna, typ Torrance'a i Lutona plSD-T Śmiertelna dysplazja platyspondyliczna, typ Torrance'a Platyspondylic dysplasia, Torrance-Luton type Platyspondylic lethal skeletal dysplasia, Torrance type

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
85166	151210	Q77.8

Kod ICD11
LD24.5Y

*Źródło

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl